

<http://www.elsevier.es/semergen>

424/158 - ESCLEROSIS TUBEROSA Y CONVULSIONES REFRACTARIAS. A PROPÓSITO DE UN CASO

E. Plaza Ortega¹, P. Pastor Solaz², D. Benavides González¹ y A. Andreo Sola¹

¹Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Hospital Virgen de La Luz. Cuenca. ²Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Hospital Virgen de la Luz. Centro de Salud IV. Cuenca.

Resumen

Descripción del caso: Varón, 23 años, institucionalizado, DABVD, en seguimiento por Neurología por esclerosis tuberosa (debutó a los 6 meses de vida) con encefalopatía epiléptica grave con hamartomas corticales, nódulos subependimarios y astrocitoma de células gigantes. Angiomiofibrolipomas renales y angiofibromas cutáneos. Placa de Chagrin lumbosacra. Trastorno del espectro autista. Habitualmente presenta múltiples crisis epilépticas parciales secundariamente generalizadas al mes pese a tratamiento antiepileptico. Traído a urgencias por cuadro catarral con tos, expectoración blanquecina y fiebre con picos de hasta 38 °C de tres días de evolución, junto con tres crisis convulsivas.

Exploración y pruebas complementarias: Buen estado general. Hidratado, coloreado y bien perfundido. Angiofibromas cutáneos en cara, acné grave. Fiebre, hipotensión, SatO2 > 96%. ACP y orofaringe normal. Abdomen no doloroso. Radiografía de tórax sin infiltrados neumónicos. ECG sin alteraciones. EEG se descarta estatus epiléptico. Analítica de sangre leucocitosis 16,3 mil/mmc con neutrófilos 11,6 mil/mmc y RFA aumentados (PCR 346,2 mg/L, procalcitonina 3,26 ng/mL). Se administra Valium 5 mg intravenoso y se decide ingreso en Medicina Interna para tratamiento antibiótico intravenoso, tratamiento antitérmico y vigilancia de las crisis convulsivas. Hemocultivos positivos para Streptococcus pneumoniae. Se completa estudio con ecocardiograma sin alteraciones, ni endocarditis ni tumores cardiacos. Durante el ingreso el paciente ha recibido tratamiento antibiótico con cefalosporina de 3^a generación y posteriormente con cefuroxima oral, evolucionando favorablemente clínica y analíticamente. No presenta nuevos episodios convulsivos.

Orientación diagnóstica: Bacteriemia por neumococo en paciente con esclerosis tuberosa con encefalopatía epiléptica severa con crisis parciales generalizadas.

Diagnóstico diferencial: Neumonía, estatus epiléptico.

Comentario final: La esclerosis tuberosa es un trastorno heredado de manera autosómica dominante con una incidencia de 1/10.000 nacimientos. Se han identificado dos genes implicados TSC1 (cromosoma 9q) y TSC2 (cromosoma 16p), aunque el 60%-70% de los casos son esporádicos y representarían nuevas mutaciones. Las manifestaciones más frecuentes son los angiofibromas, crisis convulsivas, trastornos de conducta y desarrollo de tumores a nivel renal, pulmonar, oftalmológico, cardiaco y cerebral. Estos pacientes deben seguir controles periódicos por parte de su médico de familia y neurólogo para detectar complicaciones agudas y tratarlas de forma rápida.

Bibliografía

1. Longo DL, Fauci AS, Kasper DL, et al. Harrison's: Principles of Internal Medicine, 18th ed. McGraw Hill, 2011.

Palabras clave: Esclerosis tuberosa. Crisis epilépticas. Bacteriemia.